

О'RTA OSIYODA IJTIMOIIY VA GUMANITAR TADQIQOTLAR-Jurnali 1-son. 3-qism. Noyabr-2025

ДИНАМИКА ГЕНЕТИЧЕСКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ У ДЕТЕЙ В АСПЕКТЕ ПАТОЛОГИЧЕСКОЙ АНАТОМИИ

Арипов Хусан Орифжонович

Студент 4 курса Ташкентского государственного медицинского
университета

Введение

Генетические заболевания у детей представляют собой значительную проблему педиатрии и патологической анатомии, поскольку они часто проявляются в раннем возрасте, имеют хроническое или прогрессирующее течение и приводят к морфологическим изменениям тканей и органов. По данным литературы, около 4,2–6,5 % новорождённых страдают генными заболеваниями. На долю наследственных заболеваний приходится значительная часть смертности детей до пяти лет. С позиции патологической анатомии важно проследить динамику этих заболеваний: от молекулярной мутации до макроскопических и микроскопических изменений органов и тканей, а также учесть воздействие возраста и времени на морфологическое выражение патологии. Цель статьи — рассмотреть основные тенденции динамики генетических заболеваний у детей через призму патологической анатомии, выявить закономерности морфологических изменений и их значение для диагностики и профилактики.

1. Генетические заболевания у детей: общая характеристика и динамика проявлений

Генетические заболевания (в том числе моногенные, хромосомные и мультифакториальные) обуславливаются патологией генома: мутациями, хромосомными аномалиями, нарушением регуляции генов и др. В детской возрастной группе они характеризуются следующими особенностями:

- значительная доля проявляется **рано** — около 25 % наследственных заболеваний манифестируют сразу после рождения, около 70 % — к трём годам, и к завершению периода юности — до 90 % случаев.
- часто наблюдается **прогрессирующее** (надвигающееся) течение: мутационный дефект генома функционирует постоянно, что приводит к постепенному ухудшению состояния
- динамика проявлений зависит от возраста ребёнка, степени выраженности дефекта, генетического типа наследования и среды. С позиции патологической анатомии динамика проявляется тем, что на ранних этапах (эмбрион-фетальный, перинатальный) могут быть

O'RTA OSIYODA IJTIMOIIY VA GUMANITAR TADQIQOTLAR-Jurnali 1-son. 3-qism. Noyabr-2025

минимальные изменения или скрытая патология, а с ростом ребёнка и временем — появляются выраженные морфологические изменения тканей и органов (например, гипоплазия, дистрофия, фиброз, накопление патологических субстанций).

Исследование по регионам показывает, что структура врождённых пороков и наследственных заболеваний у детей изменяется во времени. Так, в одной работе отмечено изменение динамики и структуры врождённых пороков и наследственных заболеваний у детей в Курская область. Это свидетельствует о том, что эпидемиология и клиническая картина генетической патологии изменяются, и это имеет отражение в морфологических проявлениях.

2. Значение патологической анатомии в изучении генетических заболеваний

Патологическая анатомия (или патоморфология) — это наука об изменениях формы, структуры и функции тканей и органов под воздействием болезни. У детей с генетическими заболеваниями патоморфология играет ключевую роль: она помогает установить морфологические маркёры, проследить динамику изменений, отличить формы заболевания, оценить степень повреждения и прогнозировать исход. В частности:

- микроскопические изменения (гистология, цитопатология, иммуногистохимия) позволяют выявить нарушения клеточного строения, дистрофические и некротические процессы, накопление патологических субстанций, фиброз.

- макроскопические изменения (на вскрытии или при оперативных вмешательствах) позволяют оценить органные изменения: гипоплазия, агенезия, внутренние пороки развития, органомегалию, накопление патологического материала.

- динамический характер: с возрастом ребёнка и временем течения болезни морфологические изменения усугубляются — нормы ткани замещаются патологическими, функции органа ухудшаются. Например, при хромосомных синдромах наблюдается выраженная гипоплазия тимуса, жировая трансформация, изменения в иммунной системе. Так, патологическая анатомия становится мостиком между генетическим дефектом и клиническим проявлением, демонстрируя, как генетическая мутация реализуется на уровне тканей и органов.

О'RTA OSIYODA IJTIMOIIY VA GUMANITAR TADQIQOTLAR-Jurnali 1-son. 3-qism. Noyabr-2025

3. Динамика морфологических изменений у детей с генетическими заболеваниями

3.1. Эмбрион-фетальный и перинатальный период
В этом периоде ещё формируются ткани и органы, и генетический дефект может проявляться на уровне развития: пороки формирования, гипоплазия органов, аномалии развития. Патоморфологические исследования показывают, что при врождённых пороках развития у детей с генетическими формами часто обнаруживается гипоплазия тимуса, жировая дисплазия, нарушения архитектоники. Эти морфологические маркёры свидетельствуют о раннем вмешательстве генетической патологии в развитие органов.

3.2. Ранний детский возраст
По мере роста ребёнка начинает проявляться деструктивное воздействие генетической патологии: накопление ненормальных продуктов метаболизма, повреждение органических структур, развитие дистрофии и фиброза. Например, при наследственных метаболических заболеваниях отмечается накопление продуктов обмена, что ведёт к изменению ткани: инфильтрация, вакуолизация, клеточная дегенерация.

3.3. Поздний детский и подростковый возраст
При длительном течении генетического заболевания морфологические изменения становятся более выраженными: органные нарушения приобретают стойкий характер (например, фиброз лёгких, печени, почек), часто развиваются вторичные изменения — воспаление, вторичная дистрофия, нарушение микроциркуляции, компенсаторные реакции. Возрастной компонент важен: чем дольше заболевание действует, тем глубже морфологические изменения, тем хуже функция.

Таким образом, динамика изменений отражает непрерывный процесс: от генетического дефекта → нарушения развития органов → дистрофия и дегенерация тканей → фиброз и органная недостаточность. Патоморфологические обследования, включая аутопсии и биопсии, позволяют документировать этот путь.

4. Морфологические особенности наследственных заболеваний: примеры

Следующие примеры иллюстрируют, как проявляются морфологические изменения при генетической патологии у детей:

- При хромосомных синдромах (например, Синдром Дауна) часто отмечается гипоплазия тимуса, нарушенная архитектоника иммунной ткани, что выявлено в патологоанатомических исследованиях. При заболеваниях обмена веществ, связанных с накоплением субстанций,

O'RTA OSIYODA IJTIMOIIY VA GUMANITAR TADQIQOTLAR-Jurnali

1-son. 3-qism. Noyabr-2025

наблюдаются типичные включения в клетках, вакуолизация, дистрофические изменения тканей и органов.

• В исследованиях врождённых пороков и наследственных заболеваний у детей отмечена высокая частота изменений в органах иммунной системы, что подчёркивает роль генетической патологии в раннем развитии иммунитета. Морфологические исследования показывают, что в структурах центральной нервной системы у детей с генетическими неврологическими заболеваниями наблюдаются дисгенезии, нарушения миграции нейронов, гипоплазии, что обусловлено мутациями, влияющими на развитие мозга

5. Взаимосвязь динамики патологической анатомии и клинической картины

Патоморфологические изменения имеют важное значение для клинической диагностики и прогноза генетических заболеваний у детей:

• Степень морфологического повреждения коррелирует с тяжестью клинического течения: чем выраженнее изменение ткани и органа, тем хуже функциональное состояние ребёнка.

• Поскольку изменения на уровне ткани нарастают со временем, раннее выявление генетической патологии даёт шанс на вмешательство на этапе, когда морфологические повреждения ещё минимальны.

• Документирование морфологических маркёров позволяет разработать морфологически ориентированные критерии диагностики и прогнозирования. Например, гипоплазия тимуса или изменение структуры иммунной ткани могут быть маркёрами тяжёлой наследственной патологии иммунитета.

• С позиции профилактики: понимание того, как генетическая патология постепенно реализуется на уровне тканей, позволяет разрабатывать меры раннего вмешательства (скрининг, молекулярная диагностика, мониторинг морфологических изменений) и уменьшать тяжесть течения и морфологического повреждения.

6. Актуальные тенденции: скрининг, диагностика, влияние морфологии

Современные технологии позволяют значительно улучшить раннее выявление генетической патологии, что может изменить и морфологическую динамику заболеваний:

O'RTA OSIYODA IJTIMOIIY VA GUMANITAR TADQIQOTLAR-Jurnali 1-son. 3-qism. Noyabr-2025

- Расширение неонатального скрининга позволяет выявлять обменные и наследственные заболевания до появления выраженных морфологических изменений

- Молекулярно-генетические методы (секвенирование экзома/генома, ПЦР-методы) дают возможность выявлять патогенные мутации ещё до клинической манифестации и морфологических осложнений

- Патоморфологическая оценка (биопсии, аутопсии) остаётся важным инструментом, особенно в исследовательских и диагностических центрах, поскольку она позволяет оценить степень тканевых изменений и составить морфологический прогноз.

- Изменяется структура наследственных заболеваний и пороков: исследования показывают, что доля таких заболеваний и их морфологических проявлений может меняться в зависимости от региона и времени.

- Таким образом, динамика морфологических изменений может быть сдвинута в более ранние этапы при внедрении эффективного скрининга и ранней диагностики — это даёт шанс снизить тяжесть морфологических поражений и улучшить исход.

7. Проблемы и перспективы в аспекте патологической анатомии

Несмотря на успехи, остаются значительные проблемы:

- Многие наследственные заболевания редки (орфанные), и морфологические описания ограничены. Недостаточное количество аутопсий, гистопатологических исследований. Генетическое многообразие и фенотипическая гетерогенность осложняют корреляцию генотипа с морфологией и её динамикой. Один и тот же генетический дефект может проявляться по-разному на морфологическом уровне.

- Патоморфологическая диагностика требует специализированных навыков, оборудования (микроскопия, иммуногистохимия, электронная микроскопия), что не всегда доступно особенно в регионах.

- Не всегда изучена временная динамика морфологических изменений: к какому возрасту возникают те или иные изменения, как быстро прогрессируют — это требует дальнейших исследований. Перспективы включают:

- Развитие интеграции молекулярной генетики и патоморфологии: комбинированные исследования, где генетический дефект связывается с морфологическими изменениями, позволяют точнее прогнозировать течение.

О'RTA OSIYODA IJTIMOIIY VA GUMANITAR TADQIQOTLAR-Jurnali 1-son. 3-qism. Noyabr-2025

- Создание морфологических баз данных наследственных заболеваний у детей, региональных реестров, которые позволят отслеживать динамику, характеристики и частоту морфологических поражений.
- Внедрение морфологических критериев раннего мониторинга: например, биопсия или визуализация ещё до клинической манифестации, чтобы проследить тканевую динамику и вмешаться раньше.
- Улучшение профилактики: зная, что морфологические изменения нарастают со временем, можно ориентироваться на раннее выявление и лечение, чтобы «задержать» морфологический прогресс.

Заключение

Динамика генетических заболеваний у детей в аспекте патологической анатомии — это непрерывный процесс, начиная от генетической мутации и продолжая через морфологические изменения тканей и органов. Патоморфология помогает увидеть, как именно генетический дефект реализуется на клеточном и тканевом уровне, и когда вмешательство ещё может быть наиболее эффективным. С развитием скрининга и молекулярной диагностики морфологическая динамика может смещаться в ранние возрастные этапы, что улучшает прогноз и уменьшает тяжесть тканевых поражений. Тем не менее остаётся множество методологических и организационных задач: от расширения патоморфологических исследований до интеграции с генетическими данными и региональных мониторинговых систем. Внедрение таких подходов позволит повысить качества диагностики, ведения и профилактики генетических заболеваний у детей, а также снизить их морфологические и клинические последствия.

СПИСОК ИСПОЛЬЗОВАННОЙ ЛИТЕРАТУРЫ

1. Пальцев М. А., Пауков В. С. *Патологическая анатомия: учебник*. — Москва: Медицина, 2020. — 864 с.
2. Автандилов Г. Г. *Патологическая анатомия детского возраста*. — М.: Медицина, 2019. — 456 с.
3. Козлов В. А., Иванов В. Н. *Наследственные болезни у детей: клинико-патологические аспекты*. — Санкт-Петербург: СпецЛит, 2021. — 372 с.
4. Казмедик. *Генетические заболевания у детей*. — kazmedic.org (дата обращения: 01.11.2025).
5. КиберЛенинка. *Динамика и структура врожденных пороков развития и наследственных заболеваний у детей в Курской области*. — cyberleninka.ru/article/n/dinamika-i-struktura-vrozhdennyh-porokov-razvitiya-i-nasledstvennyh-zabolevaniy-u-detey-v-kurskoy-oblasti

**O‘RTA OSIYODA IJTIMOIIY VA GUMANITAR
TADQIQOTLAR-Jurnali
1-son. 3-qism. Noyabr-2025**

6. Медицинская диссертационная база. Роль врожденных пороков развития в патологии детского возраста. — medical-diss.com

7. Dissercat. Оптимизация диагностики наследственных заболеваний с тяжелой соматической патологией у детей. — dissercat.com